

BÖLÜM 102

ATAKSİLER

İlknur CANKURT¹
Esra SERDAROĞLU²

GİRİŞ

Ataksi; düzen anlamındaki 'Taxia' kökünden türetilmiş; duruş ve istemli hareketlerin hassas kontrolündeki bozukluk anlamında bir terimdir.¹ Hareketler dengeli ve amaca uygun bir şekilde yapılamaz. Denge, yürüme, uzanma, kavrama, göz hareketleri, yutma ve konuşma anlaşılabilirliğini içeren bir dizi işlevsel zorlukları ifade eden ortak tanımlamadır.^{1,2}

Çocuklarda görülen ana semptom denge-siz yürüme, yürümede zorlanmadır. Küçük çocuklarda ise hipotoni, titubasyon, yürümeyi reddetme, okülomotor apraksi ve nistagmus şeklinde ortaya çıkar.^{3,4}

ATAKSİ MUAYENESİ

Ataksinin nörolojik muayenesi gözler, konuşma, eller, ayaklar, yürüyüş olmak üzere birkaç ana bölümde değerlendirilir.⁵⁻⁹ Serebellar bozukluklarda, ataksiye eşlik eden belirti ve bulgular; nistagmus, dizartri, dismetri, disdiadokokinezi, tremor ve hipotonidir. Titübasyon ve okülomotor apraksi görülebilir.

Nistagmus: Gözün odaklandığı noktadan başka bir noktaya istemsiz olarak kayması ve geri

gelmesi şeklindeki anormal atım şeklinde göz hareketleri

Dizartri: Geveleyici, yavaş, sarhoşvari konuşma

Dismetri: Cisimlere uzanırken mesafe tayininde bozukluk

Disdiadokokinezi: Birbirini izleyen hızlı hareketlerde zorlanma

İntansiyonel tremor: İstemli hareketin gerçekleştirilmesi sırasında ekstremitenin distal kısmında oluşan instabiliteye bağlı titreme

Titubasyon: Baş ve gövdede istemsiz sallanma

Apraksi: Fiziksel yeterlilik ve hareket etme isteği olmasına rağmen, hareketi gerçekleştirilememesi

Okulomotor apraksi: Gözleri hedefe yönelmediği için hedefi görmek için baş ve boyun hareketleri yardımıyla takip etme

Göz muayenesi: Nistagmus ve hipometrik / hipermetrik sakkadlar ataksik hastalıkların çoğunda görülen semptomlardır ve serebellar ataksinin erken döneminde sensöryel ataksiden ayırımında faydalıdır.^{9,10}

Göz hareketleri anormallikleri ataksi tiplerinde farklılık gösterir.¹⁰

¹ Arş. Gör., Gazi Üniversitesi Çocuk Nörolojisi BD., ilknurcankurt@gazi.edu.tr

² Dr. Öğr. Üyesi, Gazi Üniversitesi Çocuk Nörolojisi BD., esra.serdaroglu@gmail.com

Diğer Tetkikler

Hereditör ataksilerde, hedefe yönelik tek gen incelemesi, gen panelleri (ataksi gen paneli gibi) veya hedefe yönelik olmayan genetik tarama ve tahlil yöntemleri uygulanabilir.

Ekstraserebellar bulguları göstermede kullanılan testler de tanıda yol gösterici olabilir. Multisistemik atrofiden şüpheleniliyorsa ortostatik hipotansiyon araştırması, üriner incelemeler, REM uyku bozukluklarına yönelik incelemeler yapılabilir. Presinaptik dopamin kaybı düşünülen hastalar dopamin transporter incelemesi yapılabilir. Sinir inceleme çalışmaları ile sensöryel nöropati gösterilebilir. Ayırıcı tanıda Creutzfeldt-Jacob hastalığı olan hastalarda EEG'de tipik periyodik diken dalga deşarjları araştırılabilir.⁹

KAYNAKLAR

1. Ashwal S, Rosman NP, Kenneth Fred Swaiman (1931 to 2020). Swaiman's Pediatric Neurology E-Book, Principles and Practice. 2020 Oct 91,92;1566-1605
2. Tanburoğlu A, Karataş M. Ataxias: Pathogenesis, Types, Causes and Treatment. Medical Journal of Mugla Sitki Kocman University 2017;4(2):32-39
3. Pavone P, Praticò AD, Pavone V, et al. Ataxia in children: early recognition and clinical evaluation. Ital J Pediatr. 2017;43(1):6. Published 2017 Jan 13.
4. Lawerman TF, Brandsma R, Maurits NM, et al. Paediatric motor phenotypes in early-onset ataxia, developmental coordination disorder, and central hypotonia. Dev Med Child Neurol. 2020;62(1):75-82
5. Ashizawa T, Xia G. Ataxia. Continuum (Minneap Minn). 2016;22 (4 Movement Disorders):1208-1226
6. Pina-Garza E, C. James K Fenichel's Clinical Pediatric Neurology A signs and Symptoms Approach Eighth Edition 2019; 218-237
7. Ghai S, Hakim M, Dannenbaum E, Lamontagne A. Prevalence of Vestibular Dysfunction in Children With Neurological Disabilities: A Systematic Review. Front Neurol. 2019;10:1294. Published 2019 Dec 17.
8. Fogel BL. Childhood cerebellar ataxia. J Child Neurol. 2012;27(9):1138-1145.
9. Kuo SH. Ataxia. Continuum (Minneap Minn). 2019;25(4):1036-1054.
10. Moscovich M, Okun MS, Favilla C, et al. Clinical evaluation of eye movements in spinocerebellar ataxias: a prospective multicenter study. J Neuroophthalmol. 2015;35(1):16-21.
11. Lin CY, Wang MJ, Tse W, et al. Serum anti-gliadin antibodies in cerebellar ataxias: a systematic review and meta-analysis. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2018;89(11):1174-1180.
12. Akbar U, Ashizawa T. Ataxia. Neurol Clin. 2015;33(1):225-248.
13. Vincent M, Hadjikhani N. The cerebellum and migraine. Headache. 2007;47(6):820-833.
14. Pandolfo M. Friedreich ataxia: the clinical picture. J Neurol. 2009 Mar;256 Suppl 1:3-8.
15. Cook A, Giunti P. Friedreich's ataxia: clinical features, pathogenesis and management. Br Med Bull. 2017 Dec 1;124(1):19-30.
16. Fogel BL, Perlman S. Clinical features and molecular genetics of autosomal recessive cerebellar ataxias. Lancet Neurol. 2007 Mar;6(3):245-57.
17. Fogel BL. Autosomal-recessive cerebellar ataxias. Handb Clin Neurol. 2018;147:187-209.
18. Palau F, Espinós C. Autosomal recessive cerebellar ataxias. Orphanet J Rare Dis. 2006 Nov 17;1:47. doi: 10.1186/1750-1172-1-47.
19. Stumpf JD, Saneto RP, Copeland WC. Clinical and molecular features of POLG-related mitochondrial disease. Cold Spring Harb Perspect Biol. 2013;5(4):a011395.
20. Cabal-Herrera AM, Tassanakijpanich N, Salcedo-Arellano MJ, Hagerman RJ. Fragile X-Associated Tremor/Ataxia Syndrome (FXTAS): Pathophysiology and Clinical Implications. Int J Mol Sci. 2020;21(12):4391.
21. Silver G, Mercimek-Andrews S. Inherited Metabolic Disorders Presenting with Ataxia. Int J Mol Sci. 2020;21(15):5519. Published 2020 Aug 1.
22. Lynch DR, McCormick A, Schadt K, Kichula E. Pediatric Ataxia: Focus on Chronic Disorders. Semin Pediatr Neurol. 2018 Apr;25:54-64.
23. Kim JS, Cho JW. Hereditary Cerebellar Ataxias: A Korean Perspective. J Mov Disord. 2015;8(2):67-75.